

## **CA de l'ACLF du 18 novembre 2014**

### *Maternité Port-Royal*

Membres présents : N. Auger, M.A. Belaud-Rotureau, M. Doco-Fenzy, F. N'Guyen, P. Kleifinger, I. Luquet, C. Bilhou-Nabera, D. Penther, Charles Coutton, François Vialard, Alexander Valent, Anne Moncla.

Excusé : Cyril Sarrauste de Menthère.

Début de la réunion : 14h

Présentation des membres du CA

Alexander représentant du GFCO nous informe du nouveau nom : Groupe Français de Cytogénomique Oncologique, le changement de cytogénétique en cytogénomique était souhaité par Alain Bernheim.

### **FFGH**

Anne nous rappelle les fonctions de la FFGH

- regroupe toutes les associations de génétique
- organise les Assises de génétique
- Anne et Cyril ont la charge du site de la FFGH

La page enseignement est en lien avec le collège des enseignants de génétique

Le groupe éthique transversal est en cours

Le président actuel de la FFGH Didier Lacombe, qui arrive en fin de mandat, ne veut plus polémiquer sur l'affaire Marthe Gautier / fondation Lejeune, et bloque la parution de l'histoire de la génétique sur le site. JMD a proposé de mettre ce chapitre sur le site de l'ACLF.

Chaque association de génétique désigne 2 représentants à la FFGH, pour l'ACLF Anne Moncla est élue à l'unanimité et le président de l'ACLF sera le deuxième représentant.

### **ELECTION DU BUREAU DE L'ACLF**

A l'issue des élections de septembre 2014, JMD et DS ne font plus partie du bureau, Charles Coutton et François Vialard ont été élus. Alexander Valent représente le GFCO depuis le décès d'Alain Bernheim.

Seule Martine Doco Fenzy se présente au poste de présidente. A l'issue du vote, sont élus à l'unanimité :

Présidente : Martine Doco Fenzy

Vice présidente : Nathalie Auger

Trésorière : Chrystèle Bilhou-Nabéra

Trésorière adjointe : Isabelle Luquet

Secrétaire : Charles Coutton

Secrétaire adjointe : Dominique Penther

Modalités des futures réunions :

- discussion en CA des points communs à tous les groupes, pour les points concernant uniquement le constitutionnel ou le prénatal, faire une réunion à part.
- compte rendu de chaque groupe lors des CA
- un représentant de l'ACLF doit assister à toutes les réunions institutionnelles ou déléguer en cas d'absence.

## **ATLAS DE CYTOGENETIQUE**

L'atlas devrait pouvoir bénéficier d'une subvention importante d'une fondation privée, ce qui impliquerait de modifier les statuts. L'Atlas serait alors hébergé par l'Institut d'hématologie de Saint Louis sous la responsabilité d'Hervé Dombret. Le bureau note que la gestion de l'Atlas est assez opaque et demande à consulter ce bilan pour voter les potentielles prochaines subventions. DP se charge de contacter JL Huret afin de lui demander le rapport d'activité.

## **DPC**

La FFGH est reconnue comme organisme de formation professionnelle sous le n° OGDPC 50961400001. Toute association membre de la FFGH peut déposer une demande de DPC avec ce numéro. La fiche de demande de DPC est sur le site de la FFGH. Une inscription individuelle est possible. Chacun doit faire au moins une formation DPC par an et paye pour chaque formation. L'inscription à une formation DPC devrait permettre la prise en charge financière par son établissement de rattachement.

Anne Moncla sera la personne contact pour tout ce qui concerne le DPC.

## **ACCREDITATION**

Premier dépôt d'un dossier en février 2014, ce jour préparation de la réponse au Cofrac en particuliers en ce qui concerne l'assurance de l'ACLF, assurance prise auprès de la MACSF (protection juridique + assurance). Le comité de pilotage envoie rapidement le dossier de réponse. Le comité rappelle que la soumission du dossier est déjà facturée 900 € par le Cofrac.

Mme Charbonnel du Cofrac sera en charge du dossier de l'ACLF.

## **NOMENCLATURE**

L'enveloppe de la cytogénétique est assez faible au sein de l'enveloppe globale de la CNAM. Le remboursement de la CGH n'est pas encore validé. La cytogénétique hématologique, a priori, fera partie d'une enveloppe commune avec l'hématologie biologie. Le groupe « nomenclature » JMD, PK et DS est en charge du dossier.

## **BULLETIN de L'ACLF**

Il est en cours de finalisation, Alexander s'occupe de partie GFCO.

## **GROUPES DE TRAVAIL du GFCH**

Etudes en cours

Guides de bonnes pratiques et arbres décisionnels

Commission qualité

## **PROCHAINES REUNIONS**

22 janvier 2015 : bureau ACLF à 14h

26 mars 2015 : bureau à 14h

28 mai 2015 : matinée thématique le matin (thème et lieu à définir) et bureau à 14h

30 juin 2015 : bureau à 14h

## **GROUPES DE TRAVAIL du GFCC**

**Bionucal : Réunion téléphonique avec Bionucal (P.Kleinfinger) dont voici le sujet**

Le programme Biologie Nuque Qualité dénommé BioNuQual s'inscrit dans le cadre de la mise en place du contrôle qualité du dépistage prénatal des aneuploïdies, initié par la Haute Autorité de Santé et consacré par l'Arrêté du 23 Juin 2009 fixant les règles de bonnes pratiques en matière de dépistage et de diagnostic prénatal avec utilisation des marqueurs sériques maternels de la trisomie 21. Le rapport de la Haute Autorité de Santé insistait sur l'importance d'évaluer l'impact des changements de stratégie de dépistage de la Trisomie 21. L'Arrêté du 23 Juin 2009 précisait que dans le cadre du suivi de ce dépistage, une procédure de transmission des données entre l'ensemble des professionnels devait se mettre en place. L'Arrêté du 27 Mai 2013 précisait les données à transmettre et notamment le résultat du caryotype prénatal si il a été réalisé.

Ce programme a pour objectifs :

- ¥ D'organiser l'échange et le partage d'informations nécessaires au contrôle qualité entre les acteurs du dépistage prénatal.
- ¥ D'évaluer la qualité des pratiques en matière de dépistage prénatal.
- ¥ De permettre le retour d'informations aux différents acteurs et aux pouvoirs Publics.

Le programme BioNuQual repose sur un hébergement sécurisé des données de santé anonymisées concernant le dépistage prénatal des aneuploïdies. Ce programme est sous la gouvernance d'une association loi 1901 dénommé Club Utilisateurs de BioNuQual (CUB) dans laquelle tous les partenaires de ce dépistage sont représentés.

BioNuQual respecte les 5 principes clés définis par la Commission Nationale de l'Informatique et des Libertés (principe de finalité, principe de pertinence des données, principe d'une durée limitée de conservation des informations, principe de sécurité et de confidentialité des données et principe du respect des droits). La CNIL nous a autorisé à mettre en œuvre un traitement de données de santé à caractère personnel ayant pour finalité l'évaluation des pratiques des activités de dépistage prénatal des aneuploïdies (Décision DE-2012-008)

Plus de 1.800.000 dossiers ont été transférés dans la base par l'envoi semestriel des données par l'Agence de Biomédecine. La très grande majorité de ces dossiers ne comporte pas le résultat du caryotype. La possibilité qu'offre BioNuQual d'enregistrer secondairement les résultats des caryotypes par les différents partenaires de ce dépistage permet d'avoir un regard sur les facteurs affectant la sensibilité et la spécificité de ce dépistage.

Pouvez vous nous transmettre vos fichiers anonymisés de résultat de caryotype prénatal en cas de calcul de risque combiné ou séquentiel intégré supérieur à 1/250 ?

Pour que ces fichiers soient exploitables par BioNuQual, il nous faut au minimum la date de naissance de la patiente, le résultat du calcul de risque, le type de prélèvement et le résultat du caryotype prénatal.

Nous n'atteindrons jamais l'exhaustivité, mais plus nous récupérons de dossiers exploitables, plus nous pourrons atteindre nos objectifs.

Nous vous remercions pour votre aide

Professeur Marc DOMMERGUES  
Président de CUB

Docteur Nicolas FRIES  
Responsable scientifique de CUB

A l'issue de la présentation de pascalle, il est décidé d'attendre la publication des données du projet d'évaluation des enfants nés porteurs de trisomie 21 soutenu par l'ACLF avant de transmettre les informations mais de proposer dès à présent aux laboratoires le message suivant rédigé par pascalle.

Chers confrères,

BioNuQual s'inscrit dans le cadre de la mise en place du contrôle qualité du dépistage prénatal des aneuploïdies.

Il s'agit d'un logiciel visant à compiler l'ensemble des données échographiques, biochimiques et cytogénétiques nécessaires au dépistage de la trisomie 21 (Cf texte ci-joint).

Pour que cet outil soit utile, il nécessite absolument le recueil des résultats des caryotypes (de façon anonymisée, en accord avec la CNIL, la HAS et l'ABM).

Est-ce que les laboratoires qui disposent des 3 éléments suivants :

- Date de naissance de la patiente
- Valeur numériques des marqueurs sériques
- Résultats du caryotype

sur une ou plusieurs années entre 2010 et 2014, pourraient se mettre en contact avec N. Fries ([nfries@me.com](mailto:nfries@me.com)) afin de voir comment un transfert de ces données (et uniquement de celles-ci) serait possible ?

Par ailleurs, pour ceux qui ne saisissent pas les résultats des marqueurs sériques jusqu'à présent, pouvez-vous vérifier si cela pourrait être compatible avec vos logiciel à partir de 2015 afin d'incrémenter la base BioNuCal ?

## **DPNI :**

Un groupe de travail pour le DPNI s'est organisé pour envisager différents éléments en rapport avec la réalisation, l'éthique, les indications, le rendu des résultats. Ce groupe est composé de membres qui ont déjà commencé à travailler dans ce domaine : Présent : M Becker, C Coutton, JM Dupont, P Kleinfinger, N Leporrier, V Malan, A Molin, D Sanlaville, F Vialard,

La première réunion a eu lieu le 14 novembre avec pour but l'état des lieux et la proposition de rédiger un guide concernant les points suivants ;

|                                |
|--------------------------------|
| Chapitre                       |
| Introduction                   |
| Anomalie recherchée            |
| Ethique                        |
| Technique                      |
| Indication                     |
| Rendu des résultats            |
| CAT devant un résultat positif |
| Conclusion                     |

**La séance est levée à 17h**